

# Síndrome de *blue rubber bleb nevus* en el colon, lengua y región supraglótica: reporte de caso

## Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome in the Colon, Tongue, and Supraglottic Region: Case Report

Fabián Eduardo Puentes-Manosalva,<sup>1</sup>  Rubén Darío Londoño-López,<sup>2\*</sup>  Andrés Sánchez-Gil,<sup>1</sup>  Lázaro Antonio Arango-Molano.<sup>3</sup> 

### ACCESO ABIERTO

#### Citación:

Puentes-Manosalva FE, Londoño-López RD, Sánchez-Gil A, Arango-Molano LA. Síndrome de *blue rubber bleb nevus* en el colon, lengua y región supraglótica: reporte de caso. *Revista. colomb. Gastroenterol.* 2024;39(3):337-343. <https://doi.org/10.22516/25007440.1113>

<sup>1</sup> Especialista en Cirugía General, subespecialista en Gastroenterología Clínico-Quirúrgica. Docente del Programa de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, Universidad de Caldas. Manizales, Colombia.

<sup>2</sup> Especialista en Cirugía General, *fellow* de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, Universidad de Caldas. Manizales, Colombia.

<sup>3</sup> Especialista en Cirugía General, subespecialista en Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, jefe del programa de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, Universidad de Caldas. Manizales, Colombia.

\*Correspondencia: Rubén Darío Londoño-López.  
[rudamed78@yahoo.es](mailto:rudamed78@yahoo.es)

Fecha recibido: 24/07/2023

Fecha aceptado: 25/08/2023



### Resumen

El síndrome de *blue rubber bleb nevus* (BRBNS), o síndrome del nevus gomoso azul, es un cuadro sumamente raro y probablemente hereditario que se basa en la presencia de numerosas lesiones hemangiomatosas, violáceas, sobreelevadas y elásticas, sobre todo en la piel y el sistema digestivo, las cuales se hacen prominentes y de consistencia gomosa al tacto. También puede afectar otros órganos. Clínicamente puede cursar asintomático o manifestarse con lesiones dolorosas en la piel, hiperhidrosis, dolor abdominal, sangrado digestivo, anemia y hematuria, entre otros signos y síntomas. Su tratamiento puede ser conservador, farmacológico, endoscópico o quirúrgico. Se presenta el caso clínico de una mujer de 22 años de edad, con antecedente BRBNS en la piel y los labios, sin síntomas digestivos, que se encuentra en seguimiento y manejo por dermatología. Fue atendida ambulatoriamente en la unidad de endoscopia de Unión de Cirujanos S. A. S. en Manizales, Colombia, Servicio de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica de la Universidad de Caldas, donde se le realizó una endoscopia de vías digestivas altas (EVDA) e ileocolonoscopia con el objetivo de descartar la presencia de lesiones similares en el tracto gastrointestinal. En la EVDA se evidenciaron lesiones de aspecto vascular morfoliforme en la base de la lengua y en la región supraglótica, sin compromiso del esófago, estómago ni duodeno. En la ileocolonoscopia se observaron varias lesiones de aspecto vascular morfoliforme en el ciego, el colon transverso y el colon descendente.

### Palabras clave

Síndrome del nevus gomoso azul, colon, lengua, glotis.

### Abstract

*Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome* (BRBNS) is an extremely rare and likely hereditary condition characterized by the presence of numerous hemangiomatous lesions that are purplish, raised, and elastic, primarily affecting the skin and the digestive system. These lesions become prominent and rubbery to the touch. BRBNS can also affect other organs. Clinically, it may be asymptomatic or present with painful skin lesions, hyperhidrosis, abdominal pain, gastrointestinal bleeding, anemia, and hematuria, among other signs and symptoms. Treatment options include conservative management, pharmacological intervention, endoscopic procedures, or surgery. This report presents the clinical case of a 22-year-old woman with a history of BRBNS affecting the skin and lips but with no gastrointestinal symptoms. She is under dermatological follow-up and management. The patient was seen on an outpatient basis at the endoscopy unit of Unión de Cirujanos S.A.S. in Manizales, Colombia, at the Clinical-Surgical Gastroenterology Service of the Universidad de Caldas. An upper digestive endoscopy (EVDA) and ileocolonoscopy were performed to rule out the presence of similar lesions in the gastrointestinal tract. The EVDA revealed vascular, raised, rubbery lesions at the base of the tongue and in the supraglottic region, with no involvement of the esophagus, stomach, or duodenum. The ileocolonoscopy showed multiple vascular, raised lesions in the cecum, transverse colon, and descending colon.

### Keywords

Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome, colon, tongue, glottis.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de *blue rubber bleb nevus* (BRBNS), o síndrome del nevus gomoso azul, se distingue por la formación de múltiples malformaciones vasculares y hemangiomas que comprometen diferentes órganos del cuerpo, sobre todo la piel y el tracto digestivo<sup>(1)</sup>. Aunque el BRBNS gastrointestinal constituye el segundo sitio de compromiso después de la piel, es raro, y el intestino delgado es el más afectado, seguido por el colon. Se puede expresar con sangrado digestivo y anemia. Suele diagnosticarse durante el nacimiento o en la edad pediátrica; no obstante, puede hallarse en la edad adulta. Incluso puede cursar sin manifestaciones cutáneas<sup>(1,2)</sup>. También pueden afectar otros sitios del cuerpo, como el sistema nervioso central (SNC), los ojos, la tiroides, los riñones, el bazo y las extremidades<sup>(2)</sup>.

## CASO CLÍNICO

Se trata de una mujer de 22 años de edad con antecedentes de síndrome de nevus gomoso azul en la piel de toda su anatomía, incluidos los labios (**Figura 1**), quien se encontraba en seguimiento por dermatología, sin síntomas digestivos; fue enviada ambulatoriamente a la unidad de endoscopia de Unión de Cirujanos SAS en Manizales, Colombia, Servicio de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica de la Universidad de Caldas para la realización de una endoscopia de vías digestivas altas y colonoscopia con el fin de descartar la presencia de lesiones similares en el tracto gastrointestinal.

La endoscopia digestiva alta evidenció BRBNS expresado en lesiones de aspecto vascular morfoliforme de aproximadamente 15 mm en la base de la lengua (**Figura 2**) y en la región supraglótica (**Figura 3**), lo que limitaba la



**Figura 1.** BRBNS a nivel labial y cutáneo. **A.** Labio superior y región facial. **B.** Cuello. **C.** Tórax. **D.** Muñeca. Imágenes del archivo de Unión de Cirujanos SAS, Manizales, Colombia, Servicio de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, Universidad de Caldas.

movilidad de los pliegues vocales. No se observaron lesiones en el esófago, estómago ni duodeno.

La ileocolonoscopia mostró BRBNS con varias lesiones de aspecto vascular morfoliforme con diámetros entre 3 y 5 mm en el ciego (**Figura 4**), el colon transverso y el colon descendente (**Figura 5**). En el resto de segmentos examinados, incluidos 15 cm del íleon distal, no se evidenciaron lesiones.

La paciente se encuentra actualmente en seguimiento clínico por los servicios de dermatología, gastroenterología y otorrinolaringología.

## DISCUSIÓN

El BRBNS o síndrome del nevus gomoso azul fue descrito por primera vez por Gascoyen en 1860, pero William Bennett Bean dio nombre a esta enfermedad un siglo después, en 1958, por lo que también se le conoce como *síndrome de Bean*. Es un cuadro sumamente raro y probablemente hereditario, con una incidencia estimada en 1:14.000 nacidos vivos, con solo aproximadamente 200 casos reportados en todo el mundo<sup>(2,4,6)</sup>, que se basa en la presencia de nume-



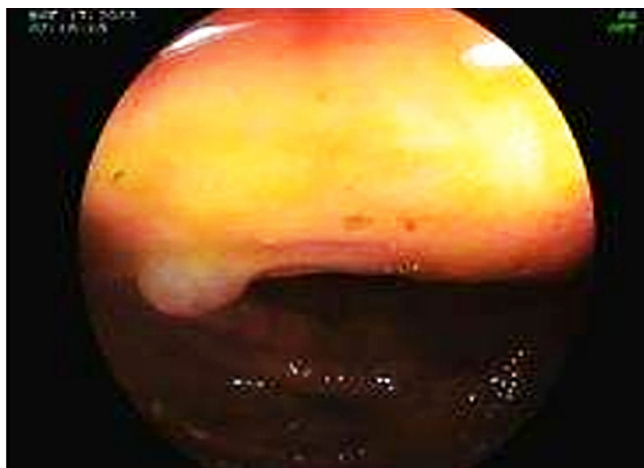
**Figura 2.** BRBNS en la base de la lengua. Imagen cortesía del Dr. Fabián Eduardo Puentes Manosalva, Unión de Cirujanos SAS, Manizales, Colombia, Servicio de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, Universidad de Caldas.



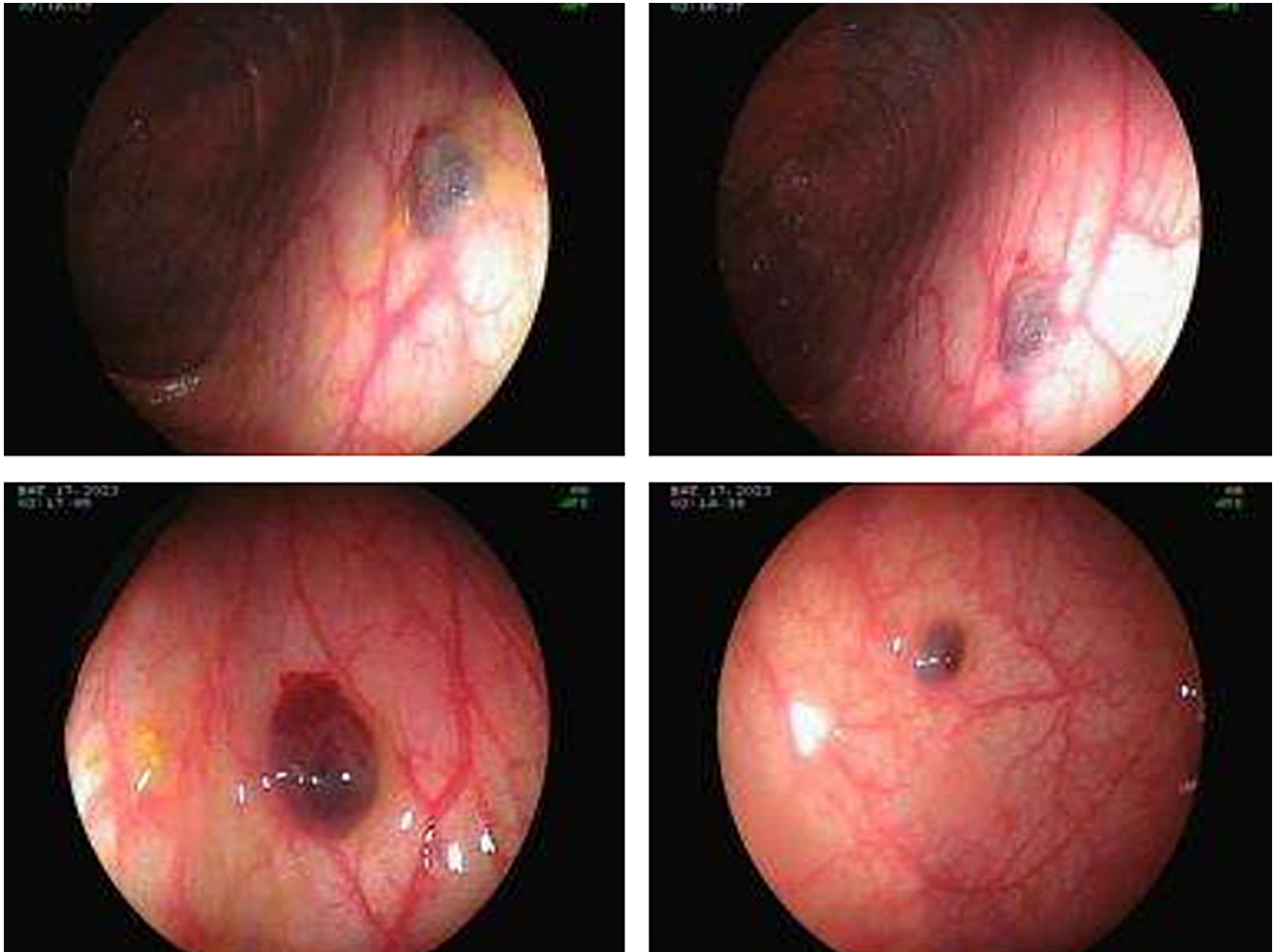
**Figura 3.** BRBNS en la región supraglótica. Imagen cortesía del Dr. Fabián Eduardo Puentes Manosalva, Unión de Cirujanos SAS, Manizales, Colombia, Servicio de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, Universidad de Caldas.



**Figura 4.** BRBNS en el ciego. Imagen cortesía del Dr. Fabián Eduardo Puentes Manosalva, Unión de Cirujanos SAS, Manizales, Colombia, Servicio de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, Universidad de Caldas.







**Figura 5.** BRBNS en el colon transverso y colon descendente. Imágenes cortesía del Dr. Fabián Eduardo Puentes Manosalva, Unión de Cirujanos SAS, Manizales, Colombia, Servicio de Gastroenterología Clínico-Quirúrgica, Universidad de Caldas.

rosas lesiones hemangiomatosas, violáceas, sobreelevadas y elásticas, sobre todo en la piel y el sistema digestivo, las cuales se hacen prominentes y de consistencia gomosa al tacto, se vacían al comprimir las y se rellenan rápidamente al cesar la presión, lo que constituye un signo esencial para su diagnóstico<sup>(1,3,4)</sup>. La mayoría de los casos son esporádicos; no obstante, se ha visto que las mutaciones del gen TEK también pueden causar BRBNS con herencia autosómica dominante ligada al cromosoma 9p, con predominio en varones en una proporción de 2:1<sup>(2,4)</sup>.

Las lesiones cutáneas permiten la mayoría de las veces el diagnóstico durante la infancia; de hecho, solo el 4% de los casos se diagnostican en la edad adulta, e incluso se han reportado pacientes recién diagnosticados por encima de los 80 años de edad<sup>(2,3)</sup>. Después de la piel, el tubo digestivo es la segunda parte del cuerpo más afectada, y se evidencia

sobre todo en el intestino delgado, seguido por el colon, pero también puede presentarse en cualquier otra localización, desde la lengua hasta el ano. Las lesiones también pueden afectar otros órganos, incluidos el SNC, los ojos, la tiroides, la nasofaringe, la laringe, la tráquea, los pulmones, la pleura, el corazón, el hígado, el páncreas, los riñones, el bazo, el peritoneo, el tracto urinario, el músculo esquelético, las articulaciones, entre otros<sup>(1-8)</sup>.

El BRBNS se clasifica en tres tipos: el tipo 1 consiste en un angioma cavernoso de gran tamaño y deformante que puede obstruir algún tejido vital; el tipo 2, el más frecuente, es una “tetina gomosa azul” envuelta por piel delgada compresible que reaparece al suspender la digitopresión; y el tipo 3 consiste en máculas o pápulas irregulares de color azul o negro que no se blanquean con la digitopresión<sup>(5,9)</sup>. A nivel histológico, se pueden evidenciar malformaciones

vasculares sin cambios malignos, con capilares dilatados, endotelio aplanado, estroma de tejido conectivo y deficiencia de células de músculo liso<sup>(5,6)</sup>.

Las lesiones cutáneas varían en tamaño y cantidad, y suelen ser asintomáticas, aunque pueden cursar en algunos momentos con dolor e hiperhidrosis. Algunas lesiones profundas alcanzan a invadir el músculo, las articulaciones y los huesos, lo que genera incluso deformidades óseas y fracturas patológicas, así como hemartrosis y artrosis precoz. Cuando se hallan en sitios diferentes a la piel, suelen manifestarse con síntomas de acuerdo con su ubicación, como dolor abdominal, melenas, hematoquecia, rectorragia, anemia, hematuria, malformaciones orbitales, intususcepción, vólvulo, isquemia intestinal, compresión medular, entre otros<sup>(2,9-12)</sup>. A nivel oral, las lesiones se pueden expresar como tumores angiomatosos superficiales y profundos, de predominio en la lengua, que por lo regular producen dolor<sup>(11)</sup>. Los principales diagnósticos diferenciales son los síndromes de Osler-Weber-Rendu, Klippel-Trénaunay, Mafucci, Von Hippel-Lindau, Sturge-Weber, Cobb y glomangiomas múltiples<sup>(11,13)</sup>.

El diagnóstico puede ser clínico, histopatológico y radiológico. También se puede complementar con examen endoscópico, sangre oculta en heces, uroanálisis, hemograma y ferrocínética. Las lesiones pueden evidenciarse por ecografía Doppler y tomografía axial computarizada (TAC), pero la resonancia magnética nuclear (RMN) con contraste venoso, arterial y con supresión grasa ofrece una mejor visualización<sup>(6,7,9)</sup>.

Debido a que son malformaciones venosas de bajo flujo, debe considerarse la posibilidad de trombosis, identificada por dolor a la palpación, calor y edema en las lesiones. También se ha descrito trombosis esplenoportal con infarto esplénico. Además de la hemorragia, se pueden presentar otras complicaciones como calcificaciones (flebolitos) y, en casos menos frecuentes, la presencia de coagulopatía de consumo y trombocitopenia<sup>(4,9,11,12)</sup>.

Hasta el 97% de los pacientes tiene compromiso cutáneo, el 87% puede presentar compromiso de más de un órgano, el 76% cursa con hemangiomas digestivos y el 13% puede presentar compromiso del SNC<sup>(9)</sup>.

La morbimortalidad depende de la extensión y de la cantidad de lesiones viscerales. Los casos graves, en su mayoría, se presentan en forma de hemorragia digestiva grave. A nivel gastrointestinal, las lesiones por BRBNS pueden ser polilobuladas, nodulares, pediculadas, sésiles, ulceradas, con aspecto angiomatoso, de color rojo vinoso o violáceo, que hacen relieve en la mucosa, con una superficie rugosa e incluso ligeramente deprimidas con umbilicación central<sup>(3,12)</sup>. Para un diagnóstico completo, son de gran utilidad los diferentes estudios endoscópicos, como la esofagogastroduodenoscopia, la colonoscopia, la enteroscopia y la

cápsula endoscópica. También puede acudir a la endosonografía para las lesiones accesibles a esta técnica, con el ánimo de determinar si las mismas son transmurales, lo que condiciona su manejo endoscópico<sup>(12)</sup>.

Para el abordaje del BRBNS, se recomienda un enfoque multidisciplinario con el fin de determinar la extensión de la enfermedad y el plan terapéutico. El tratamiento debe ser individualizado y depende del tamaño, cantidad y localización de las lesiones. En las lesiones cutáneas se puede optar por la resección quirúrgica, la cual se realiza con fines estéticos o por presencia de dolor, sobre todo para lesiones superficiales pequeñas de 2 a 4 cm que no estén invadiendo otras estructuras. Si estas condiciones no se cumplen, se puede acudir a la embolización previa. Otra opción de manejo es la escleroterapia, que induce trombosis y necrosis de la malformación, crioablación guiada por ecografía o terapia con láser<sup>(7,9,12)</sup>.

Actualmente no hay un tratamiento curativo. En las lesiones gastrointestinales, el manejo es sintomático y generalmente conservador, con administración de hierro o transfusiones sanguíneas en caso de que sea necesario. También se puede optar por terapias endoscópicas específicas como escleroterapia, ligadura con bandas elásticas, ablación con argón plasma, electrocauterización, inyección de cianoacrilato o cirugía (resecciones segmentarias intestinales o colectomías). Cuando las lesiones gastrointestinales son demasiado extensas y distribuidas de manera uniforme en todo el intestino, la resección quirúrgica no es factible dado el riesgo de generar un síndrome de intestino corto. Si no hay sangrado de las lesiones, los pacientes con BRBNS pueden ser vigilados mediante seguimiento clínico<sup>(4,9,10,12)</sup>, como es el caso de la paciente presentada en este artículo, quien se encuentra en seguimiento por los servicios de dermatología, gastroenterología y otorrinolaringología.

También se ha descrito el manejo farmacológico con medicamentos como el propranolol, los corticoides, la octreotida y el interferón alfa. De igual forma y con resultados más alentadores, se ha venido utilizando la rapamicina (sirolimus), que es un fármaco inmunosupresor, el cual actúa inhibiendo la vía mTOR (objetivo de rapamicina en mamíferos) y que, gracias a sus propiedades antineoplásicas al inhibir la neoangiogénesis y la proliferación de células tumorales, se ha podido establecer su beneficio en la reducción de la cantidad y del tamaño de las lesiones en BRBNS<sup>(9,10)</sup>.

En aquellos pacientes que requieren ser llevados a cirugía con anestesia general, el manejo de la vía aérea puede ser muy difícil cuando hay presencia de lesiones por BRBNS en la laringe o la tráquea, como es el caso de la paciente presentada en este artículo, que presenta compromiso por BRBNS en la región supraglótica y en la base de la lengua dado el riesgo de obstrucción o sangrado a dicho nivel. Por lo anterior, es de suma importancia que el anestesiólogo

efectúe una adecuada valoración, de ser posible previendo la utilización de un videolaringoscopia y de ser necesario un broncoscopia de fibra óptica. Además, en aquellos pacientes con lesiones por BRBNS en el canal medular, la anestesia epidural puede conllevar sangrado y formación de hematomas si se pasan por alto<sup>(8)</sup>.

## CONCLUSIÓN

El BRBNS es una rara entidad que se caracteriza por la presencia de múltiples malformaciones vasculares y hemangiomas que comprometen diferentes órganos del cuerpo, sobre todo la piel y el tracto digestivo. Solo se han reportado aproximadamente 200 casos en todo el mundo, por lo que nos ha parecido muy relevante aportar este caso a la literatura médica en Colombia, donde hemos identificado a una paciente con BRBNS, que además del compromiso cutáneo presenta lesiones en el colon, la región supraglótica y la base de la lengua.

El BRBNS puede transcurrir asintomático o manifestarse con lesiones cutáneas dolorosas con hiperhidrosis, deformidades óseas, hemartrosis, dolor abdominal, melenas, hematoquecia, rectorragia, anemia, hematuria, entre otros. Su estudio se puede complementar con un examen endoscópico, sangre oculta en heces, uroanálisis, hemograma y

ferrocinética. Las imágenes como la ecografía Doppler, la TAC y la RMN también son de utilidad. Para el abordaje del BRBNS se recomienda un enfoque multidisciplinario para determinar la extensión de la enfermedad y el plan terapéutico. Actualmente no hay un tratamiento curativo. En las lesiones gastrointestinales, el manejo es sintomático y generalmente conservador, como es el caso de la paciente presentada en este artículo, que se encuentra en seguimiento por los servicios de dermatología, gastroenterología y otorrinolaringología. Puede requerirse administración de hierro o transfusiones sanguíneas en caso de que sea necesario. Se puede ofrecer en algunos casos manejo por vía endoscópica o tratamiento quirúrgico, en el que debe considerarse la potencial presencia de lesiones por BRBNS en la laringe o la tráquea, como es el caso de la paciente en este artículo, que presenta compromiso por BRBNS en la región supraglótica y en la base de la lengua dado el riesgo de obstrucción o sangrado a dicho nivel, lo que constituye un reto para el anestesiólogo. De las opciones farmacológicas, la rapamicina (sirolimus) es la que ha dado mejores resultados.

## Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflicto de intereses para el presente artículo.

## REFERENCIAS

1. Blanco-Velasco G, Zamarripa-Mottú R, Solórzano-Pineda OM, Murcio-Pérez E, Hernández-Mondragón OV. Blue rubber bleb nevus syndrome in geriatric patients. *Rev Gastroenterol Mex (Engl Ed)*. 2020;85(2):215-216. <https://doi.org/10.1016/j.rgm.2019.03.004>
2. Laube R, Rickard M, Lee AU. Gastrointestinal: Small intestinal blue rubber bleb nevus syndrome. *J Gastroenterol Hepatol*. 2021;36(10):2637. <https://doi.org/10.1111/jgh.15422>
3. Matas JL, Asteiza M, Loscos JM, Fernández S, Ramírez-Armengol JA, Díaz-Rubio M. Síndrome del nevus gomoso azul (blue rubber bleb nevus) diagnosticado por cápsula endoscópica. *Rev Esp Enferm Dig*. 2006;98(7):555-6. <https://doi.org/10.4321/S1130-01082006000700011>
4. Solano-Iturri G, Blanco-Sampascual S, García-Jiménez N, Díaz-Roca AB, Orive-Cura V. Síndrome del nevus azul. Una rara entidad. *Gac Med Bilbao* 2011;108(4):117-119. <https://doi.org/10.1016/j.gmb.2011.06.005>
5. López-Ugalde MV, Cazares-Méndez MJ, Vivar-Aquino LD, Cadena-León JF, Cervantes-Bustamante R, Zárate-Mondragón F, et al. Síndrome de nevus azules ahulados: reporte de un caso. *Rev Gastroenterol Mex*. 2012;77(4):216-9. <https://doi.org/10.1016/j.rgm.2012.05.003>
6. Jaramillo CI, Vélez A, Molina V. Síndrome de los nevus azules cauchosos. *Rev Asoc Colomb Dermatol Cir Dermatol*. 1999;7(3):242-244.
7. Triana GA, Valencia S, Forero PA. Manifestaciones radiológicas del síndrome del nevus azul. Presentación de caso. *Rev Colomb Radiol*. 2021;32(2):5569-5572. <https://doi.org/10.53903/01212095.138>
8. Aizawa M, Ishihara S, Yokoyama T. Anesthetic considerations for blue rubber bleb nevus syndrome: a case report. *JA Clin Rep*. 2019;5(1):83. <https://doi.org/10.1186/s40981-019-0304-4>
9. Tibaduiza MF, Ton CM, Múnera MS, Plaza M. Síndrome de nevus azules cauchosos: reporte de un caso familiar. *Rev Asoc Colomb Dermatol Cir Dermatol*. 2022;30(3):204-208. <https://doi.org/10.29176/2590843X.1649>
10. Ferrés L, Knöpfel N, Salinas JA, Martín A. Rapamycin in the treatment of blue rubber bleb nevus syndrome. *Actas Dermosifiliogr* 2015;106(2):137-152. <https://doi.org/10.1016/j.adengl.2014.12.006>

11. Coral A, Ávalos V, Fragoso R, Cuairán V. Síndrome *blue rubber bleb nevus*. Reporte de un caso: manejo estomatológico. Oral. 2015;16(52):1297-1300.
12. Gutiérrez I, León R, López T, Márquez JL. Aportación de las nuevas técnicas endoscópicas al síndrome del nevus azul. RAPD Online. 2013;36(3):190-194.
13. Kido M, Nakamura K, Kuwahara T, Yasui Y, Okajima H, Kurose N, et al. Arteriovenous malformation that caused prolapse of the colon and was treated surgically in an infant: a case report. Surg Case Rep. 2020;6(1):67. <https://doi.org/10.1186/s40792-020-00824-x>



**Disponible en:**

<https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=337782279015>

Cómo citar el artículo

Número completo

Más información del artículo

Página de la revista en redalyc.org

Sistema de Información Científica Redalyc  
Red de revistas científicas de Acceso Abierto diamante  
Infraestructura abierta no comercial propiedad de la  
academia

Fabián Eduardo Puentes-Manosalva,  
Rubén Darío Londoño-López, Andrés Sánchez-Gil,  
Lázaro Antonio Arango-Molano

**Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome in the Colon, Tongue,  
and Supraglottic Region: Case Report**  
**Síndrome de blue rubber bleb nevus en el colon, lengua y  
región supraglótica: reporte de caso**

*Revista colombiana de Gastroenterología*  
vol. 39, núm. 3, p. 337 - 343, 2024  
Asociación Colombiana de Gastroenterología,  
**ISSN:** 0120-9957  
**ISSN-E:** 2500-7440

**DOI:** <https://doi.org/10.22516/25007440.1113>